

人工智能在医疗诊断中的应用与精准医疗

杨军治

广州爱笔利信息科技有限公司 广东广州 510000

摘要：人工智能技术正在深刻变革医疗诊断与精准医疗领域，通过深度学习和大数据分析显著提升疾病识别的准确性和效率。该技术能够整合多源异构医疗数据，挖掘关键生物标志物，优化临床决策流程和个性化治疗方案。在医学影像分析、多组学数据整合、电子健康记录挖掘和智能手术机器人等具体应用场景中，人工智能已展现出卓越价值。然而，技术落地仍面临数据质量、算法可解释性和伦理合规等挑战。未来需要通过跨学科协作和技术创新，推动人工智能与医疗实践的深度融合，最终实现诊疗范式的革新和医疗质量的整体提升。

关键词：人工智能；医疗诊断；精准医疗；深度学习

前言

人工智能正广泛地参与医学诊断及精准医学的具体执行，依托于深度学习和大数据分析实现疾病诊断的高识别准确度，制定出最符合个体的治疗方案。现阶段AI广泛应用于图像诊断、基因组学和临床决策辅助等领域，不仅可提升诊断治疗效率，还可为我们实现精准医学奠定技术支持，使医学诊疗工作向着预防控制型、预警型、个体化方向转变。

一、人工智能在医疗诊断与精准医疗中的核心重要性

对于医疗诊断与精准医疗而言，人工智能最大的价值在于彻底变革传统诊疗模式。传统的诊疗模式建立在专家的知识以及主观评估之上，具有人文精神，但却往往容易出现认知偏差及人手不足等问题。而通过大数据驱动的人工智能能够处理远超人类智能的信息，如分析上千张病理图片寻找细微的异常、搜索基因序列上稀有的疾病关联，能够大幅提升精确性和特异性，同时也能够省去大量的诊疗时间，为危重患者争取抢救的机会；又如在精准医疗过程中，人工智能能够帮助我们发现人类无法感知的隐藏的复杂规律和非线性联系，如能够预测某种药对携带特殊基因突变的患者的用药差异，或者发现早期阿尔兹海默症的生物标记组合等等。

二、人工智能应用于医疗诊断与精准医疗的主要难点

（一）医疗数据质量与标准化问题制约发展

由于异质性数据来自各种渠道，类型及数据质量的

差异给AI技术应用于医疗诊断和精准医疗带来了巨大的挑战。不同机器收集的图像数据采集参数、重建方法不同，使得不同图像很难比较。电子健康记录（EHR）系统存储了大量的非结构化文字信息，如医生的手工记录、疾病描述及用药情况等，这些文字信息表达方式各不相同，没有标准可循，常存在漏记、错记、多记的情况，对数据的完整性和准确性造成了严重影响。在基因组学方面，由于测序设备、生物信息处理方式和变异标记定义标准不同，多个中心的数据汇总和模型通用性面临的问题更为复杂。更为重要的是，训练样本经常受到选择偏倚的影响，例如人口种族成分、地理分布以及疾病的子类型涵盖不足等，这种情况下可能导致算法对于一个特定人群来说效果显著，但在另外一个临床环境下不起任何作用。为此，应推动医疗数据向规范化、结构化方向发展，构建规范化的数据管理机制，并且研制联邦学习、差分隐私等安全计算方法，在充分保障患者隐私的情况下，推动高质量、多源的医疗数据合法共享、合作使用。

（二）算法可解释性不足影响临床信任与采纳

由于深度学习模型属于人工智能范畴，尤其是在医学决策方面存在明显的“黑箱”现象，故其在现实医疗单位的推广和落地存在着重重困难。因为医师才是最终的决策者，他们需知晓该模型是如何做出判断、如何做出决策的，才能对它提供的辅助诊疗结论有“信心”。例如，在医学影像处理中，卷积神经网络可能会基于与疾病无关的因素（如伪影、器械痕迹或解剖变异）做出决定，这种决定方式的不透明性会使医师难以理解其原理。

尽管人工智能（XAI）技术已被应用以提高模型的解读，但目前其在真实的临床情景下是否有效、可及仍需要进一步探讨。而且，倘若仅仅着眼于模型的精确性而忽视了其决策原则是否具有临床逻辑，很容易造成误诊，增加医疗纠纷。因此，未来构建一种融合人类智力、实现人机协作的智能模式，将临床知识融入算法设计之中，并通过严格的临床试验来验证其真实性和安全性，将会是改善人工智能可靠性并被接受的关键。

三、人工智能在医疗诊断与精准医疗中的具体应用场景

（一）医学影像智能分析实现疾病早期筛查与精准分级

医学领域内，医学影像识别已经成为人工智能最为稳定通用的应用之一，它不仅能在不同的图像类型（包括X光片、CT、MRI、超声、病理切片数字化图像等）中发挥出非常好的辅助诊断作用，还能够通过CNN与Transformer等技术完成针对病变部位的自动识别、分割、量化以及分类，有效提高诊断效率与精确度。

对于肺癌，腾讯觅影和推想医疗等AI能在低剂量CT上检测毫米级别的微结节，其检测准确性超过人类肉眼，并且能大大提高检出阳性率，减少误诊。对于神经系统疾病，AI能通过测量结构MRI中的海马体积、皮质厚度帮助早期诊断阿尔兹海默病。在多发性硬化疾病的病例中，AI能明确显示白质病变并跟踪其发展过程，提供客观的治疗反应评估依据。此外，借助影像组学（Radiomics）和AI，我们能够利用图像采集的大量特征（如纹理、小波、形态学等）建立分类肿瘤良恶性的模型、预测基因类型（如胶质瘤是否IDH突变或肺癌是否EGFR突变）及预后反应程度的模型。例如，斯坦福的人工智能系统可在乳腺MRI中预测乳腺癌患者的病理完全缓解（pCR）情况，有助于个体化治疗。AI还在眼科OCT图像中鉴别出糖尿病视网膜病变、青光眼等多个眼部病变，并已经获得FDA的批准用于临床。此类应用不仅可以缓解医生的压力，而且还可以通过客观性、重复性的智能化分析，减少主观性偏差，有利于影像诊断由定性描述转变为定量精准判断。

（二）多组学数据智能整合推动个体化治疗方案制定

随着新一代测序技术的应用及众多多组学数据的产生，人工智能已经成为一种重要的技术工具，用于分析基因组学、转录组学、蛋白质组学和代谢组学等大规模生物数据，推进精准医学的研究。目前，机器学习（如

随机森林和支持向量机）和深度学习（如深度神经网络和图神经网络）等方法被广泛应用于生物标志物挖掘和药物反应预测，以提高治疗效果。其中，IBM Watson for Oncology、Tempus和FoundationOne等AI系统利用自然语言处理（NLP）和知识图谱技术，结合患者的基因突变状况、临床病理特征和研究文献，向医师提供基于证据的个体化治疗建议，包括针对性的药物选择、免疫治疗获益预测以及临床试验建议等内容。

例如，MSK-IMPACT模型以468个基因Panel的突变信息针对特定靶向药物进行患者预后分析，评估患者的敏感程度，并帮助医生做出决策。在罕见病中，FDNA等AI系统采用深度学习技术DeepGestalt，可以根据患者人脸照片诊断患者是否存在罕见病，并给出基因检测优先级别排序。又如，由哈佛大学开发的人工智能模型可以高效地分析全部的外显子组信息，有效诊断出孟德尔式疾病，解决了尚无法解释的变异（VUS）问题。除了基因组，数字化双胞胎模型也可以结合其他类型信息进行模拟，以预测疾病进展和干预的效果。例如，英国HeartFlow公司利用心肌冠状动脉CTA和CFD（计算机流体力学）方法构建心脏冠状动脉血液流动数值模型，无需介入就可以准确判断功能性的缺血危险，以避免过多侵犯性诊断。这展现了AI打破数据孤岛、全面整合多维数据的非凡能力，正在推动医学走向真正的“一人一策”精确诊疗。

（三）电子健康记录深度挖掘赋能疾病风险预测与早期预警

虽然电子健康记录（EHR）系统包含了大量的医学信息，包括诊断、检验结果、药物使用记录、图像报告、门诊日志等，但因这些数据呈现非线性、强复杂性和空间性特点，传统的分析技术无法高效利用这些信息。通过诸如自然语言处理（NLP）、时间序列模型和知识图谱等最新的人工智能技术，可以从EHR系统深层分析中产生有效结果，在此基础上建立患者全方位的健康管理机制，并针对疾病的风险分级、预警和慢病管理做出相关决策。

在对医院内部紧急事态的预判中，谷歌的DeepMindHealth和Epic的DeteriorationIndex这类AI模型能够实时处理EHR上数据的变化，预测诸如脓毒症、急性呼吸衰竭、心脏衰竭加重等情况，提供提前6~24h的警报，从而为医疗干预提供宝贵的时间。斯坦福大学设计的AI技术能结合心电图和EHR来预测心房颤动的可能

性，以防止脑梗塞的发生。在慢性病管理领域，AI能够持续监测患者的记录，找出血糖、血压或者哮喘控制不到位的患者，并自动提供个性化的改善方案，比如提示调整药量、改变生活方式。AI可以从小范围的EHR中挖掘出新的疾病联系及其子种类。麻省理工学院的研究者利用AI分类EHR数据后，将二型糖尿病细分为了into 5个分子亚型，以便进行更有针对性的治疗；IBM Watson通过挖掘EHR发现了自体免疫病和心血管病的潜在联系，用于进一步研究同时患病的机理。同时，这些方法的运用在提高临床判断的预测性和前瞻性的同时，以数据为驱动力促进对疾病的探因及预防，进而实现对价值医疗的支持。

（四）智能手术机器人提升外科手术精准度与安全性

手术机器人结合人工智能计算机视觉、力传感与精密控制技术，正revolutionizing外科手术的方式，实现更精准、更微创、更安全的介入治疗。达芬奇手术系统作为代表，已广泛用于泌尿、妇科、胃肠等领域，而AI的赋能使其如虎添翼。计算机视觉算法可实时分析术中内窥镜视频流，自动识别关键解剖结构（如前列腺手术中的神经血管束、胆囊切除术中的胆管）、标注肿瘤边界与危险区域，并提供增强现实（AR）导航，大幅降低误伤风险。

骨科领域AI预规划程序（例如Zimmer Biomet的ROSA Knee）根据CT/MRI信息来准确测量出植入体的尺码、方向和角度，以便更好地适配以及机械的对位；AI手术辅助机器人（例如MAKO）可以实现亚毫秒级精确的切割以及插入，提升了整个关节移除手术的效果。而在神经外科领域，AI导向设备（例如Brainlab）通过不同模式图像以及实时超声扫描可以精准找到肿瘤或者癫痫病灶位置，而且能避免对正常脑部组织造成伤害；另外，机器人系统还可以利用力反馈以及抖动滤波等技术提高操控的稳定性，适用微小的手术（例如眼睛视网膜手术和血管连接）；AI还可以根据手术的视频和生命参数的数据来自动整理报告并且给出对患者的手术结果的评分，

另外它还会基于获得的结果去判断可能会发生的并发症风险（例如感染和出血），并据此制定治疗策略。这种应用不仅可以缩短学习曲线，减少手术引起的痛苦和恢复时间，而且可以利用数据收集和反馈循环来改进外科手术的质量，推动外科向数字化、智能化发展。

结语

AI的应用在疾病诊断以及精准治疗中展现了医学系统的深度和转向，表现为以数据为基础的个体化。通过数据的整合处理、优化决策和提高疗效准确性，AI可以减轻医疗系统的压力，并改善患者恢复过程和生活质量。然而，在AI实际的应用过程中还存在数据质量和算法不公开、合法道德性等问题，这需要靠科技创新、政策制定等方式共同解决。对于未来的发展，应注意跨学科交流、科研合作，让医疗人员、开发者和病人共同参与产品研发，确保产品解决实际临床问题，进行更多的国际标准化建设和数据开放，以让AI被公正使用。

参考文献

- [1] 董泽秋. 基于人工智能的泌尿外科随诊平台在精准医疗中的应用[J]. 中国信息界, 2024(3): 53-55.
- [2] 宋晨辰. 人工智能技术在医疗健康系统中的应用[J]. 电子技术, 2025(5).
- [3] 沈嘉琪, 李潇飒, 毕燕龙, 等. 人工智能在DME筛查, 诊断和预后中的应用[J]. 山东大学耳鼻喉眼学报, 2024, 38(5): 153-159.
- [4] 姜玉新. 人工智能与超声质控的深度融合: 赋能精准医疗与同质化发展[J]. 中华医学超声杂志电子版, 2025, 22(05): 486-486.
- [5] 林惠玲, 欧阳雨欣, 唐宛莹, 等. CRISPR/Cas系统在三阴性乳腺癌精准医疗中的应用[J]. 生物化学与生物物理进展, 2025(2).
- [6] 江涛. 人工智能在医疗诊断系统中的应用研究[J]. 自动化与仪表, 2020, 35(10): 49-53+103.